

ACTO OFICIAL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

CONCLUSIONES

1. **Las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias, a través de las asociaciones se configuran como un elemento crucial en el proceso de investigación.** Además de impulsar la búsqueda de financiación para la viabilidad de los proyectos, motivan la creación de registros, la designación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia, la detección de necesidades para el desarrollo de terapias, el reclutamiento de la muestra o el impulso de ensayos clínicos.
2. **La investigación en enfermedades poco frecuentes en nuestro país ha experimentado un crecimiento exponencial en los últimos años.** No obstante, la gravedad de estas patologías, el alto coste que implica la investigación y la escasez y dispersión de los recursos actuales hace necesario **intensificar los esfuerzos de todos los agentes implicados:** sector público, sector privado, la ciudadanía, el mundo académico, la industria y las asociaciones de pacientes.
3. La investigación científica en enfermedades poco frecuentes tiene que establecerse como una **actividad prioritaria de mecenazgo dentro de la Ley de Presupuestos Generales del Estado.** Para ello, tenemos que motivar el desarrollo de un espacio de trabajo conjunto y colaborativo que responda a 2 necesidades: la **optimización de los recursos y la cooperación** y esté liderado por los verdaderos protagonistas de las investigación: las personas con enfermedades raras y las personas que con sospecha de tener una enfermedad poco frecuente, aún continúan sin diagnóstico.
4. La investigación científica en enfermedades raras es la **puerta hacia el progreso** de nuestro país e invertir en ella es responsabilidad de todos. Debemos olvidar la inmediatez y fijarnos en el largo plazo si queremos realmente cumplir nuestros objetivos.
5. En investigación, afrontar lo extraordinario, **lo poco frecuente** y lo aparentemente irrelevante **puede tener un efecto fundamental** y producir resultados de gran trascendencia. El **valor terapéutico que nace gracias a la investigación se extiende más allá de las propias enfermedades poco frecuentes beneficiando también a otras más comunes.**